Título	Año inicio	Año fin	Centros
Abordajes terapéuticos en leucemia mieloide crónica mediante CRISPR-CAS9	2018	2020	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Análisis de la contribución de la proteína CRB2 al establecimiento y mantenimiento de las uniones adherentes del epitelio pigmentario, y su relación con distrofias retinianas	2012	2015	Instituto de Neurociencias de Castilla y León
Análisis de la heterogeneidad celular y citocinas en pacientes con glioblastoma multiforme: impacto en la progresión tumoral y utilidad terapéutica	2017	2019	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Caracterización de los SMD de bajo riesgo sin sideroblastos en anillo: de las CPH a las vesículas extracelulares circulantes	2018	2020	Hospital Universitario de Salamanca
Caracterización molecular de subpoblaciones celulares en macromacroglobulinemia de Waldenström para identificar la célula clonogénica: implicación para el diagnóstico, tratamiento y monitorización de la enfermedad	2019	2021	Complejo Asistencial Universitario de Salamanca
Corrección de fibroblastos con mutaciones causantes de síndrome de Wiskott-Aldrich mediante virus adenoasociados (AAv.). Efectos de los métodos correctivos en la reprogramación celular mediante vectores episomales	2012	2015	Instituto de Biología y Genética Molecular
Developing new therapies for Batten disease	2016	2018	Instituto de Biología Funcional y Genómica
Estudio de los pacientes con trastornos plaquetarios hereditarios mediante secuenciación del exoma y edición del ADN por CRISPR/CAS9	2018	2020	Hospital Universitario de Salamanca
Estudio del efecto de la expresión de endoglina sobre la capacidad de las MSC para modular la angiogénesis: posible aproximación terapéutica a las malformaciones vasculares de la HHT	2020	2023	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca

Estudio del estado funcional de p53 en el mieloma múltiple y de su repercusión en la respuesta terapéutica y en la supervivencia de los pacientes	2017	2019	Hospital Universitario de Salamanca
Función de la E3 ubiquitina ligasa APC/C-Cdh1 en la fisiopatología del síndrome del cromosoma X frágil. Posible aplicación terapéutica	2017	2020	Hospital Universitario de Salamanca
Función de la E3 ubiquitina ligasa APC/C-Cdh1 en la fisiopatología del síndrome del cromosoma X frágil. Posible aplicación terapéutica	2017	2020	Hospital Universitario de Salamanca
Identificación de factores genéticos predictivos de progresión clonal en mastocitosis sistémica	2012	2015	Instituto de Biología Molecular y Celular Del Cáncer
Identificación de factores involucrados en la ontopatogenia de la Leucemia Linfática Crónica y de parámetros asociados a riesgo de transformación maligna en fases preleucémicas.	2018	2020	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Identificación de los mecanismos responsables de la conversión del clon preleucémico en leucemias linfoblásticas agudas (LLA)			Centro de Investigación Del Cáncer
Investigación de splicing del RNA y de su regulación en el Mieloma Múltiple	2014	2016	Hospital Universitario de Salamanca
Modulación de la respuesta del sistema inmune en mastocitosis sistémica: papel del micro-medioambiente celular y potencial asociación a la progresión clínica de la enfermedad	2020	2023	Instituto de Biología Molecular y Celular Del Cáncer
Novel therapeutic approaches for the treatment of cystic fibrosis based on small molecule transmembrane anion transporters	2016	2018	Facultad de Ciencias. Universidad de Burgos
Nuevos enfoques terapéuticos para las hemorragias de los enfermos de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	2017	2019	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Papel de los sistemas de transporte y biotransformación de fármacos en la falta de respuesta a la quimioterapia en pacientes con leucemia mieloide aguda	2015	2017	Facultad de Farmacia. Universidad de Salamanca
Providing the right care to the right patient with MyeloDysplastic Syndrome at the right time	2015	2020	Instituto de Estudios Ciencias de la Salud de Castilla y León
RD-CONNECT	2012	2018	Centro de Investigación Del Cáncer
Regulación del metabolismo lipídico por la vía neurona-hígado en la Enfermedad de Batten	2019	2021	Instituto de Biología Funcional y Genómica
Avanzando en el conocimiento del Síndrome de Char, correlación genotipo-fenotipo.	2024	2025	Hospital Universitario de Salamanca

Bases moleculares y consecuencias funcionales de variantes en la línea germinal en genes causantes de rasopatías como predictores de clínica en población pediátrica	2023	2024	Hospital Universitario de Salamanca
El sistema de salud Español ante las “Enfermedades Raras” (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia	2021	2023	Universidad de Salamanca
Genética molecular y su relación con las alteraciones neurológicas en pacientes pediátricos afectos de Rasopatías	2021	2023	Hospital Universitario de Salamanca
Análisis Fenotípico y Genotípico de Síndrome Asociado a variantes patogénicas de SATB2	2024	2025	Hospital Universitario de Salamanca
Estudio de Hipotonía en pacientes con EE. RR.	2024	2025	Hospital Universitario de Salamanca
Impacto de las alteraciones neurosensoriales en las EE. RR. diagnosticadas en Castilla y León	2025	2026	Hospital Universitario de Salamanca
Rasopatías, genética molecular y su relación con las alteraciones endocrinológicas y antropométricas en pacientes de Castilla y León	2021	2023	Hospital Universitario de Salamanca
Medicina personalizada de precisión aplicada a los pacientes diagnosticados de Enfermedades Raras en Castilla y León. Bases moleculares de la variabilidad genotípica de neurofibromatosis de tipo I (NF1) y síndromes afines GRS 2084/1/19	2019	2020	Hospital Universitario de Salamanca
ÚNICAS. Implantación de una Red Pediátrica de Medicina Personalizada en enfermedades raras pediátricas. Un proyecto piloto	2023	2026	Hospital Universitario de Salamanca
SiGenES: Sistema de Información para integración genómica en el SNS	2024	2026	Hospital Universitario de Salamanca Coordinado
Plataforma UNICAS	2023	2026	Hospital Universitario de Salamanca y Rio Hortega de Valladolid
Impact-Genómica 2 Avanzando hacia la Medicina de Precisión en EE. RR. y tumores de baja frecuencia	2024	2026	Hospital Universitario de Salamanca
Catalysing the regional innovation capacity of the (MEDIC NEST) Digital Precision Medicine ecosystem	2024	2026	Hospital Universitario de Salamanca

Agencia financiadora	Provincias	Enfermedades	Orphan number
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Leucemia mieloide crónica	521
Fundación Ramón Areces	Salamanca	Retinosis pigmentaria	791
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Glioblastoma	360
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Síndrome mielodisplásico	52688
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Macroglobulinemia de Waldenström	33226
Fundación Ramón Areces	Valladolid	Síndrome de Wiskott-Aldrich	906
H2020 - Horizonte 2020	Salamanca	Enfermedad de Batten	79264
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Síndrome de trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales - predisposición al cáncer hematológico, Trastorno hemorrágico raro por una anomalía plaquetaria constitucional	71202, 71290
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	774

ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Mieloma múltiple	29073
Fundación Ramón Areces	Salamanca	Síndrome de X frágil	908
Fundación Ramón Areces	Salamanca	Síndrome de X frágil	908
Fundación Ramón Areces	Salamanca	Mastocitosis sistémica	2467
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Leucemia linfocítica crónica de células B	67038
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Leucemia linfoblástica aguda	513
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Mieloma múltiple	29073
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Mastocitosis sistémica	2467
H2020 - Horizonte 2020	Burgos	Fibrosis quística	586
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	774
Fundación Mutua Madrileña	Salamanca	Leucemia mieloide aguda	519
H2020 - Horizonte 2020	Soria	Síndrome mielodisplásico	52688
FP7 - Séptimo Programa Marco	Salamanca	Enfermedad rara	280275
Fundación Ramón Areces	Salamanca	Enfermedad de Batten	79264
Fundación Ernesto Sánchez Villares	Salamanca	Síndrome de Char	46627

Gerencia Regional de Salud	Salamanca	RASopatías-NF1	636
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca	Enfermedad rara	
Fundación Alicia Koplowitz	Salamanca	RASopatías-Legius	137605
Línea de Investigación sin financiación directa	Salamanca	Síndrome Asociado al gen SATB2	
Línea de Investigación sin financiación	Salamanca	Múltiples	576283
ASOCYL	Salamanca	Múltiples	
Fundación de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica	Salamanca	RASopatías-Noonan	648
Gerencia Regional de Salud	Salamanca	Neurofibromatosis	636
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca coordinado con SJD	Neurodesarrollo y Epilepsias	
Ministerio de Sanidad	Salamanca Coordinado	Múltiples	
Ministerio de Sanidad	Salamanca Valladolid	Múltiples	
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	Salamanca coordinado con Galicia	Múltiples	
Horizon Europe EUREGHA	Salamanca coordinado Valladolid SIVI	Múltiples	

Instituciones
Universidad de Salamanca
Universidad de Salamanca
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Universidad de Valladolid
Universidad de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León

Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Universidad de Salamanca
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer
Universidad de Burgos
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Fundación Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León
Universidad de Salamanca
Universidad de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca

Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Universidad de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Gerencia Regional de Salud
Gerencia Regional de Salud
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca + SIVI